In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects medical documents written by Algerian assistant professors, professors or any other health practicals and teachers from the same field.
Some articles are subject to the author's copyrights.
Our team does not own copyrights for the most content we publish.
"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to be in contact with all authors.
If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: facadm16@gmail.com to settle the situation.
All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.
Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.





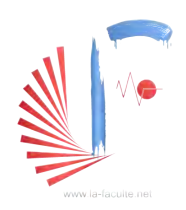



TABLEAU DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DE NOMBRE ET DE STRUCTURE

		Aneuploïdies (2n+/ – X chromosomes)	Phénotypes	Caryotypes	D'autres Symptômes et informations
Maladies Gonosomique	Trisomies (2n+1)	**Syndrome de Klinefelter**	-Homme de grande taille - Aspect gynoïde. -Gynécomastie bilaterale.(hypertrohie des seins) - Stérilité. - Atrophies testiculaire.	**47, XXY** ou **48, XXXY** ou **49 XXXXY** ou Mosaïque **46, XY/47, XXY** chromatine sexuelle présente.	-parfois, difficultés d'apprentissage. -Traitement : apport supplémentaire de testostérone.
		Super- femelle	-Morphologie normale/grande -Fertilité réduite/ménopause précoce - Risque d'anomalie à la descendance -Plus d'une chromatine sexuelle par Cellule	**47, XXX**	Cause : Non disjonction en Méiose I Maternelle.
		Super - mâle	-Grande taille -Chromatine Y surnuméraire. - parfois agressivité excessive(selon certaines études). -Présence de chromatine Y en deux exemplaires.	**47, XYY**	Cause : Non disjonction en Méiose II paternelle.
	Monosomies (2n-1)	**Syndrome de Turner**	-Femme de petite taille -Stérilité-Atrophie desovaires. -Mortalité in utero très importante des embryons porteurs de 45,X0.	**45, X0** Chromatine sexuelleabsente. Le plus souvent 45,X0 /46,XX.	Traitement : Hormonal afin de déclencher la puberté. Cause : En générale d'origine paternelle, le X présent est maternelle
Maladies Autosomique	Trisomies (2n+1)	**Trisomie 13- Syndrome de Patau**	-Malformations graves -Meurent 3-4 mois après la naissance.	**47, XY ou XX ; +13**	Cause : souvent non disjonction méiotique qui donne des gamètes (n+1) ou (n-1).
		Trisomie 18- Syndrome d'Edward	-180 Malformations différent possibles -Retard psychomoteur profond -5 a 10 % survivent la première année	**47, XX ou XY; + 18**	Cause : souvent non disjonction méiotique qui donne des gamètes (n+1) ou (n-1).
		Trisomie 21- Syndrome de Down	-Pas de tonus musculaire : hypotonieà la naissance. -défiscience mentale. - la fentes palpébrales obliques en haut et en dehors donne à l'enfant aspect asiatique.	*<u>Chromosomes 21 présent en 3 exemplaires</u>* ***-95% des cas libres*** : **47, XY ou XX ; +21** ***- 3% Transloqué*** : **46, XX ; t (15, 21)** le chromosome est surnuméraire et transloqué sur un chromosomedu groupe D *-2%* ***Mosaique*** ; **46, XY/47, XY.**	-Anomaliescardiaques dans 40% des cas. Troubles de l'immunité et roubles thyroïdiens. Cause : souvent non disjonction méiotique qui donne des gamètes (n+1) ou (n-1).
	Monosomie	**Syndrome cri du chat**	Le cri du bébé ressemblant fortement au miaulement d'un petit chat, Retard mental sévère,Microcéphalie.	-délétion de 5ppartiel. 46,XX ou XY ; - 5p?	Par une délétion d'un très petit segmentsurlabande5p14-5p15 (Mosaïcisme, translocations non équilibrée et r(5). Dans les cas majeurs, la délétion apparaître de novo.
		Polyploïdies	**Phénotypes**	**Caryotypes**	D'autres Symptômes et informations

TABLEAU DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DE NOMBRE ET DE STRUCTURE

		(multiple de n)			
		Triploïdies(3 n)	Non viables peuvent donner des enfants vivants qui meurent très rapidement ; 20 % avortement spontanée.facteur de vigueur pour les plantes.	3n : 69, XXY ou 69, XXX ou 69, XYY	Provoquées par une dispermie (anomalies de fécondation) ou des gamètes à 2n
		Tétraploïdes (4 n)		4n : 92, XXXX ou 92, XXYY	
		Anomalies de structure	**Phénotypes, conséquence sur l'ADN**	**Caryotypes**	**D'autres Symptômes, informations Et lecture**
	Délétions	Terminales du chromosome 13	Perte d'un segment de chromosome à l'extrémité	t-46, XY ou XX ; del (13) (p 32).	Délétion terminale du ch 13 avec point de rupture situé au niveau de la bande 2 de la région 3 du bras court
		Interstitielle du chromosome 12	Perte d'un segment à l'intérieur du chromosome	46, XX ou XY ; del (12)(q31 q21).	Délétion interstitielle du Chr 12 avec point de cassures de bras long région3 bande 1 et bras long région 2 bande1
	Translocations	Translocation réciproques	Echange réciproque en dehors des centromères entre 2chromosomes non homologues dans 10% de cas on observe un déséquilibre lorsque le point de cassure touche un gène.	Exemple : 46, XX ou XY ; t(9,22) (q34, q11)	Translocation entre les segments chromosomique 9 et 22 (retrouvées dans les leucémies myéloïdes chroniques)
		Translocations Robertsoniennes	-Fusion centrique de 2 bras long de 2 chromosomes différents pour former un seul chromosome -Ce type de translocation touche les chromosomes acrocentriques (13, 14, 15, 21, 22) -Le chromosome formé par des bras courts est négligeable et on passe de 46 ch. à 45 ch. sans altération du phénotype :	Exemple : 45, XX ou XY ; t (14q 21q)	Translocation robertsoniennes entre 2segments de bras long des Chr (14, 21)
	inversions	Inversion para centrique	Formée suite à une cassure en deux points d'un segment chromosomique suivit d'une rotation de 180°, de recollement après inversion du segment intermédiaire, .	Exemple: inv. 12. (q24, q 36) :	inversion para centrique au niveau du chromosome 12 entre le bras long région 2 bande 1 et région 3 bande 6
		Inversion pericentrique	Formée suite à une cassure en deux points d'un segment chromosomique suivit d'une rotation de 180°, dont le centromère est inclus dans le segment inversé.	Exemple :inv. 9. (p11, q13)	Inversion péri centrique au niveau du chromosome 9 entre le bras court région 1 bande 1 et région 1 bande 3
	Insertions		Les insertions : c'est l'insertion des séquences surnuméraires. Les séquences insérés viennent en général d'un autre chromosome. Leur étendu est variable.	Exemple :46, XX ; ins 12 (q 24)	insertion au niveau du ch 12 le bras long région 2 bande 4

Plus de cours sur: www.la-faculte.net merci pour votre visite

TABLEAU DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DE NOMBRE ET DE STRUCTURE

	Maladies-à origine de Translocation	Lymphome de Burkitt	La maladie se révèle en général par des masses abdominales dues à l'atteinte intestinale	t (8; 14) (q24;q32) ou t (2;8) ou t (8;22)	un lymphome cellulaire B très indifférencié qui tend à se localiser en dehors des ganglions et du système réticulo-endothélial. Le traitement est souvent efficace. Il existe une forme sporadique (non endémique), qui atteint plus souvent les adultes immunodéprimés
		Sarcome d'Ewing (osseux).	Le symptôme d'appel le plus fréquent est la douleur, troubles moteurs ou sphinctériens par compression nerveuse ou mécanique d'une tumeur du bassin, troubles respiratoires ou épanchement pleural d'une tumeur costale	t (11;22) (q24;q12)	S'observe chez des personnes âgées de 5 à 30 ans avec un pic d'incidence entre 12 et 18 ans. La survie sans récidive des formes localisées est de l'ordre de 70 %. La survie de formes ayant métastasé dans les poumons uniquement est d'environ 50 %
		Leucémie myéloïde chronique.	**Une anomalie chromosomique acquise, survenant principalement après 50 ans**	t (9;22) (q34;q11)	Le début de la maladie est souvent dénué de symptômes. Dans 40 % des cas, la découverte de la maladie se fait ainsi de manière fortuite, à l'occasion d'un examen sanguin de routine. Ces nouvelles options thérapeutiques ont réellement révolutionné la prise en charge de la leucémie myéloïde chronique (LMC

Contactez nous sur facadm16@gmail.com à votre service inchallah